UTItest DLE

PARA LACTENTES GRAVEMENTE ENFERMOS

Análise de Acilcarnitinas e Aminoácidos (por LC-MS/MS)

Sequenciamento de Nova Geração (NGS) de mais de 850 genes

SANGUE EM PAPEL FILTRO

DLE®
Genética Humana
e Doenças Raras

O que é o UTI TEST DLE?

É um conjunto de exames realizados em sangue em **papel filtro** coletado através do **DLE Collect™** *(collect.dle.com.br)* para a investigação de lactentes gravemente enfermos, sem diagnóstico prévio, admitidos em UTI Neonatal ou Pediátrica.

Cerca de um terço desses pacientes têm algum tipo de doença genética, muitas dessas, quando diagnosticadas de forma rápida e precisa possibilitam um tratamento imediato eficiente.

Quando indicar?

- ✓ Resultados anormais nos testes de Triagem Neonatal;
- ✓ Hidropsia fetal não imune;
- ✓ "Failure to thrive" (insuficiência de crescimento);
- ✓ Apnéia, insuficiência respiratória de causa desconhecida;
- ✓ Choque/ desidratação sem causa aparente;
- ✓ Microcefalia/ Macrocefalia;
- ✓ Alterações hematológicas (ex: anemias, trombocitopenia , neutropenia e distúrbios da coagulação);
- ✓ Alterações cardíacas (ex: miocardiopatia e distúrbios de ritmo);
- ✓ Alterações gastrointestinais (ex: hepatosplenomegalia, colestase, insuficiência hepática, vômitos recorrentes);
- ✓ Alterações de pele (ex: ictiose /, fragilidade da pele, alteração de coloração);
- ✓ Anormalidades esqueléticas;
- ✓ Alterações Neurológicas (ex: convulsões, letargia/ coma, involução do desenvolvimento neuropsicomotor, ataxia, hipotonia, distonia, "Stroke-like");
- ✓ Alterações oftalmológicas (ex: retinopatia pigmentar, catarata, hipoplasia do nervo óptico, outras alterações no fundo de olho);
- ✓ Alterações metabólicas (ex: hiperbilirrubinemia, hiperinsulinismo hipoglicemia persistente, acidose metabólica, alcalose respiratória, hiperamoniemia / hiperlacticemia).

Qual a metodologia utilizada?

Este teste associa Análise molecular pelo **Sequenciamento de Nova Geração (NGS)** para investigação de mais de 850 genes com exames de **bioquímica genética**, através da análise de **acilcarnitinas** e de **aminoácidos** por **espectrometria de massas em tandem (LC-MS/MS)**.

Quais as doenças investigadas?

- Doenças mitocondriais (genes nucleares e DNA mitocondrial)
- Erros inatos do metabolismo tratáveis e não tratáveis
- Epilepsias de causas metabólicas e não metabólicas
- Defeitos de Beta Oxidação dos Ácidos Graxos
- Distúrbios do Metabolismo dos Ácidos Orgânicos
- Aminoacidopatias
- Distúrbios do Ciclo da Ureia
- Determinadas alterações hormonais
- Determinadas imunodeficiências

Quais as vantagens?

- Resultado rápido em até 10 dias úteis.
- Alterações encontradas nos exames de acilcarnitinas ou aminoácidos serão reportadas em até 3 dias úteis para que o médico assistente possa modificar a conduta terapêutica quando houver indicação.
- Assessoria técnico-científica para auxílio ao médico ou profissional de saúde de qualquer parte do Brasil e do exterior.

Referências Bibliográficas:

* Gardeitchik,T.; Wyckmans,J.; Morava,E. Complex Phenotypes in Inborn Errors of Metabolism Overlapping Presentations in Congenital Disorders of Glycosylation and Mitochondrial Disorders. Pediatr Clin N Am 65 (2018) 375–388

* Sudrié-Arnaud B et al Metabolic causes of nonimmune hydrops fetalis: A next-generation sequencing panel as a first-line investigation. Clin Chim Acta. 2018 Jun;481:1-8.

* Meng, L. et al.Use of Exome Sequencing for Infants in Intensive Care Units. JAMA Pediatrics December 2017 Volume 171, Number 12

* Borghesi, A. et al. Intersociety policy statement on the use of whole-exome sequencing in the critically ill newborn infant. Italian Journal of Pediatrics , 2017 43:100

* Jouvet P1, Touati G, Lesage F, Dupic L, Tucci M, Saudubray JM, Hubert P Impact of inborn errors of metabolism on admission and mortality in a pediatric intensive care unit. Eur J Pediatr. 2007 May;166(5):461-5.

Canal do Cliente

4020-8080

Seg. a Sex. das 08h às 18h | Ao custo de uma ligação local.

DLE.com.br | (11) 5907-8181 | (21) 3299-3000